



## FICHA INFORMATIVA

### **TÍTULO DE LA INVESTIGACIÓN: QoL4Dravet - Medición de la Calidad de Vida en el Síndrome de Dravet**

**PATROCINADOR:** El estudio está promovido por la Federación Europea del Síndrome de Dravet..

### **INTRODUCCIÓN, OBJETIVOS Y TRATAMIENTO DE DATOS**

Le invitamos a participar en una investigación científica centrada en la calidad de vida de los afectados por el Síndrome de Dravet (SD) y sus familiares. La medición de la calidad de vida en esta población y sus cuidadores es crucial para comprender e identificar la complejidad del impacto negativo del SD y poner de manifiesto la falta de recursos que tienen las familias para afrontarlo.

#### Objetivos

1. Crear evidencia basada en PRO (Patient Reported Outcomes) Datos reportados por el paciente sobre la Calidad de Vida de las personas con SD y sus familiares.
2. Crear un conjunto de datos inicial que pueda ser utilizado para:
  - análisis de datos y publicación de los resultados en artículos científicos de sensibilización sobre el SD;
  - difusión de los principales hallazgos a través de la página web del DSEF y sus canales sociales;
  - Utilización posterior por investigadores y clínicos.

#### Tratamiento de datos

Los datos recogidos para el estudio serán anónimos. No se recogerá directa ni indirectamente ningún dato personal o identificativo de los participantes en el cuestionario. Los datos recogidos sólo se tratarán de forma agregada para los fines de investigación descritos y no para otros fines. Los datos se almacenarán en archivos/plataformas digitales de acuerdo con los fines de investigación y estudio para los que se recojan, garantizando la protección y seguridad de la información recopilada. Cuando se compartan los resultados del cuestionario, nos aseguraremos de que no se pueda identificar a ninguna persona.

### **EL CUESTIONARIO**

Con la siguiente información pretendemos proporcionarle datos correctos y suficientes para que tome una decisión consciente sobre si desea participar en este estudio. Por favor, lea atentamente esta información y, si tiene alguna duda, escribanos a la siguiente dirección de correo electrónico [info@dravet.eu](mailto:info@dravet.eu)

#### Características del cuestionario

- **SIMPLICIDAD** - El cuestionario es breve y sencillo, con 31 preguntas que tardará unos 20 minutos en completar. Se ha traducido a 11 idiomas: Inglés, español, italiano, Francés, Alemán, Holandés, Polaco, Noruego, Croata, Portugués, Serbio



- **DRAVET ESPECÍFICO** - El cuestionario ha sido desarrollado, teniendo en cuenta el estado del arte (revisión exhaustiva de lo que se ha hecho anteriormente) y revisado por un panel multidisciplinar de expertos en Dravet, incluyendo representantes de los pacientes.
- **DUALIDAD** - Al responder al cuestionario, puede elegir una o las dos opciones disponibles:
  1. Responder como cuidador
  2. Responder desde la perspectiva de su hijo con síndrome de Dravet

Es importante que los participantes respondan por sí mismos como cuidadores y también en nombre de su ser querido con SD.

Al responder en nombre de la persona con SD, los cuidadores deben mantener un enfoque observacional, siempre que sea posible, y las respuestas deben basarse en hechos observables y experiencias del pasado.

### Introducción

Este cuestionario se centra en la calidad de vida de los afectados por el síndrome de Dravet (SD) y sus familiares. El SD es una enfermedad rara caracterizada por una Encefalopatía epiléptica y del desarrollo que afecta a los niños a una edad temprana, que es resistente a los fármacos, y que provoca un deterioro cognitivo, conductual y motor grave (Dravet, 2011), acompañado de crisis persistentes y trastornos del habla, la movilidad, el aprendizaje y el sueño (Lagae et al., 2019; Skluzacek et al., 2011; Villas et al., 2017). Esta población presenta un alto riesgo de muerte súbita por convulsiones repetidas, lo que provoca niveles muy altos de preocupación en los padres (Nolan et al., 2016; De Liso et al., 2016). Todo ello se traduce en una disminución de la calidad de vida de los propios niños con SD y de sus cuidadores (Wolff et al., 2006).

Actualmente, los tratamientos se centran en controlar las convulsiones del niño con SD, generalmente a través o en combinación de fármacos antiepilépticos, y estos no suelen ser curativos y conllevan efectos secundarios como fatiga, deterioro cognitivo o conductual, además de ser complejos de administrar para los cuidadores (Chiron & Dulac, 2011; Genton, 2000). Estudios recientes han reportado efectos negativos del SD en los cuidadores, aludiendo principalmente a la salud física y mental, e incluso a las relaciones sociales y los recursos económicos, proponiendo que el SD tiene un gran impacto en sus vidas (Jesen et al., 2017). Del mismo modo, se ha sugerido que la calidad de vida de los menores con SD es menor en comparación con la población general, especialmente cuando se presentan crisis más severas y frecuentes (Lagne et al., 2018). Los pacientes con SD requieren un apoyo continuo y complejo, en lo que tiene un gran impacto en la calidad de vida de la familia (Nolan et al., 2008).

La creación de un cuestionario específico para evaluar la calidad de vida en esta población y sus cuidadores es crucial para comprender e identificar la complejidad del impacto negativo del SD y poner de manifiesto la falta de recursos que tienen las familias para afrontarlo.

La conceptualización del proyecto fue promovida por el Director Científico del DSEF y la Junta Directiva del DSEF, que colaboraron con la Universidad Nebrija en las distintas fases de elaboración del cuestionario, coordinadas por el Prof. Dr. Jon Andoni Duñabeitia.

### Creación y validación del cuestionario: Metodología



La creación y validación del cuestionario incluyó las siguientes fases:

#### Fase 1.

Desarrollo: se han creado los constructos y los ítems, centrados en evaluar la calidad de vida de los pacientes con SD y sus familias, centrándose principalmente en las áreas social, psicológica, familiar y económica.

La fase inicial del presente trabajo se basó en el conjunto de datos desarrollado por Salom et al. (2023). La Evaluación del Impacto Social de la Epilepsia Rara Infantil (CRESIA) implicó la recopilación de datos de una cohorte significativa: 298 participantes, entre los que se encontraban padres de niños diagnosticados con síndrome de Dravet.

Para seleccionar los ítems con mayor poder descriptivo de la calidad de vida de las personas con SD y sus familias, se realizó un análisis descriptivo de las respuestas por ítem y grupo.

Después del análisis descriptivo inicial destinado a perfeccionar el conjunto de elementos, se empleó un análisis confirmatorio para validar la estructura de la herramienta de evaluación de la calidad de vida y garantizar que el conjunto final de elementos represente de manera fiable los constructos de interés. Mediante la aplicación del análisis confirmatorio, el grupo de investigación pretendía poner a prueba la hipótesis de que los elementos seleccionados del conjunto inicial captaban eficazmente los distintos aspectos de la calidad de vida que se ven afectados de manera única en los pacientes con síndrome de Dravet.

El análisis confirmatorio es un paso crucial en el desarrollo y la validación de herramientas de medición, especialmente cuando se trata de captar con precisión constructos complejos como la calidad de vida (CdV). Se diferencia del análisis exploratorio, que identifica patrones o relaciones potenciales en los datos sin hipótesis preconcebidas. El análisis confirmatorio pone a prueba hipótesis o modelos específicos formulados a partir de conocimientos previos, teorías o hallazgos iniciales. Proporciona un método estructurado para verificar si los elementos seleccionados se comportan como se espera al medir el constructo subyacente, en este caso, la calidad de vida entre pacientes con síndrome de Dravet (SD).

#### Fase 2.

Estudio de validez de contenido y selección de la versión inicial del cuestionario: una vez completada la evaluación, se sometió a un proceso de evaluación en dos partes por parte de jueces. Por un lado, el instrumento fue evaluado por expertos médicos internacionales en SD. Por otro lado, se llevó a cabo un proceso de evaluación por parte de familiares de personas afectadas por SD. Tras la valoración de los jueces, se modificaron, eliminaron o completaron los ítems empleando sus aportaciones.

#### Fase 3.

Análisis de validez de constructo: las variables se agruparon en diferentes factores para explorar y averiguar si las relaciones entre los ítems definen una estructura dimensional invariable en el cuestionario.

#### Fase 4.



Análisis de fiabilidad del instrumento: participó una población representativa que cumplía los criterios de inclusión y exclusión, y tras completar el cuestionario se realizó un análisis estadístico para determinar su fiabilidad.

#### Portada del cuestionario

- ✔ Información sociodemográfica: estructura familiar, situación económica, nivel de estudios y responsabilidades de cuidado.
- ✔ Estado de salud de la persona afectada: número y gravedad de las convulsiones, visitas al hospital, tratamientos actuales y medicación.
- ✔ Bienestar mental: carga emocional, niveles de estrés y satisfacción general con la vida tanto de las personas afectadas como de sus familias.
- ✔ Apoyo social: satisfacción con las relaciones sociales, sentimientos de aislamiento o redes de apoyo disponibles.
- ✔ Salud física y gestión de la vida diaria: calidad del sueño, malestar físico y capacidad para cuidar de sí mismo.
- ✔ Acceso a la atención médica y a los servicios de apoyo: uso de terapias, cargas financieras y carencias en la atención.

#### **EQUIPO DE INVESTIGACIÓN**

El cuestionario ha sido desarrollado por el Centro de Investigación Nebrija en Cognición (CINC) de la Universidad Nebrija, dirigido por el Prof. Dr. Jon Andoni Duñabeitia. Está formado por neurocientíficos cognitivos junior y senior permanentes, investigadores en formación plenamente dedicados a la actividad investigadora y un impresionante grupo de investigadores afiliados de reconocido prestigio internacional. Cuenta con un total de 27 investigadores: 20 doctores experimentados y 7 investigadores predoctorales en formación. Con una actividad científica cada vez mayor y un crecimiento permanente del centro, el CINC lidera actualmente proyectos de investigación públicos y privados altamente competitivos de la Fundación BBVA, la Agencia Estatal de Investigación del Gobierno de España y la Comunidad de Madrid.

#### **BENEFICIOS Y RIESGOS DE PARTICIPAR EN EL ESTUDIO**

La participación en este estudio no implica ningún riesgo. La participación en este estudio no reportará ningún beneficio directo a los participantes. Sin embargo, este estudio espera evaluar mejor la calidad de vida de los pacientes y las familias afectadas por el SD y extraer conclusiones que puedan ser útiles para mejorar la vida de los pacientes con SD y sus familias y cuidadores.

#### **CONTRIBUCIÓN ECONÓMICA**

La participación en el estudio no implica ninguna compensación económica.

**¡GRACIAS POR SU COLABORACIÓN!**